

大韓再活醫學會誌 : 第 25 卷 第 2 號
J. of Korean Acad. of Rehab. Med.
 Vol. 25, No. 2, April, 2001

뒤시엔느형 근디스트로피 환자의 포괄적 임상 고찰

연세대학교 의과대학 재활의학교실 및 근육병재활연구소,
¹순천향대학교 의과대학 재활의학교실 및 ²인제대학교 의과대학 재활의학교실

문재호 · 박윤길 · 박준수¹ · 나영무² · 김윤진 · 강성웅

= Abstract =

Clinical Profile of Duchenne Muscular Dystrophy

Jae Ho Moon, M.D., Yoon Ghil Park, M.D., Jun Soo Park, M.D.¹, Young Moo Na, M.D.²,
 Yoon Jin Kim, M.D. and Seong Woong Kang, M.D.

*Department of Rehabilitation Medicine and Rehabilitation Institute of Muscular disease
 Yonsei University College of Medicine,*

¹*Department of Rehabilitation Medicine, Soonchunhyang University College of Medicine,*

²*Department of Rehabilitation Medicine, Inje University College of Medicine*

Objective: To evaluate clinical features in general and possible complications in Duchenne muscular dystrophy (DMD) which could be used for comprehensive rehabilitation management.

Method: One hundred and seventy-two patients with DMD were followed over 3 year period to provide clinical profile causing impairment and disability. We measured height, weight and manual muscle testing (MMT) when the patients visited the hospital. And we could measure pulmonary function, electrocardiogram (EKG), and intelligence quotient (IQ) test in cooperative patients.

Results: The median height and weight of DMD boys were normally distributed before age 12, but during the second decade height was markedly reduced, and weight was no longer normally distributed. The MMT measurement showed loss of strength in a fairly linear fashion according to increasing age, and extensor of lower extremities were weaker than flexors showing typical contractures of legs. There was a direct relationship between pulmonary function and MMT scores of upper extremities. There was a high occurrence (40%) of abnormal EKG, but none of the patients had a history of cardiovascular complication. DMD children suffered wide spectrum of psychological disturbance such as somatic complaints, attention and emotional problems in addition to expected psychological problems due to chronic disease and its progression, and 50.9% of them were below average on the IQ test.

Conclusion: These data on DMD subjects provide clinicians with useful information regarding the prevalence and severity of measurable impairment at different stages of the disease.

Key Words: Duchenne muscular dystrophy, Complication, Contracture, Cardiovascular complication, Psychological disturbance

접수일: 2000년 11월 15일, 게재승인일: 2001년 3월 10일

교신저자: 강성웅

이 연구는 1997년도 보건복지부 보건의료기술 연구개발산업 연구비(HMP-97-NM-4-0049)와 제원연구재단의 지원으로 이루어졌음.

서 론

뒤시엔느형 근디스트로피는 신경근육계 유전질환 중 가장 빈도가 높고, 만성적으로 진행되는 질환으로 성염색체 열성 유전질환이며 X염색체의 단완(Xp21)에 위치한 디스트로핀(dystrophin) 유전자의 변이에 의해 발생된다.^{4,5,8)} 이 변이의 약 70%가 결손 때문이고, 점 돌연변이, 중복 등의 순으로 알려져 있다.^{1,10,11)} 약 5,000명의 출생 남아 중 1명의 빈도로 발생되며,⁹⁾ 대개 3~4세부터 근력약화에 의한 보행장애 등의 임상증상이 나타나기 시작하며 대부분의 경우 12세를 전후하여 보행능력을 상실하게 되고, 일반적으로 호흡기계나 심장계의 합병증으로 인해 평균 사망연령이 20세인 치명적인 질환이다.^{6,13,19)}

Fowler¹⁵⁾는 근육계 질환의 포괄적 재활치료에는 조기진단, 재활치료 계획의 수립, 보행과 일상생활 동작 수행의 유지, 합병증의 예방, 환자와 가족에 대한 상담 등이 포함되어야 한다고 강조하였다. 그러나 일반인 뿐만 아니라 의사들조차 이 질환에 대한 정확한 지식을 가지고 있지 않아 치료 기회를 갖지 못하는 경우가 있다. 즉 많은 경우 완치가 불가능하다는 것을 치료할 수 없다는 개념으로 잘못 이해하여 치료를 포기시키는 경우가 종종 있기 때문이다.

국내에서는 1990년 문등³⁾이 근육병 환자의 유형별 분류 및 검사 소견 등을 분석하고, 기능적 상태를 평가하여 효율적인 재활치료의 기초 자료를 마련하였으나, 이후 최근 10년간의 임상양상에 대한 보고가 없었다.

이에 본 연구에서는 뒤시엔느 근디스트로피 환자에 대한 포괄적인 임상양상평가 및 병발 가능한 합병증에 대한 평가를 통해 환자의 삶의 질을 향상시킬 수 있는 적극적인 재활치료 방법을 제시하는 것을 목표로 하였다.

연구대상 및 방법

1) 연구대상

영동세브란스병원 재활의학과에서 1995년 1월부터 1999년 10월까지 뒤시엔느형 근디스트로피로 진단 받은 172명의 환자들을 대상으로 하였다. 환자들의 평균연령은 8.3세였고, 처음 증상이 나타나기 시작한

평균연령은 3.8세였으며, 보행능력을 상실한 평균연령은 9.5세였다(Table 1). 환자는 Brooke등⁹⁾이 제시한 10개의 진단기준에 의해 진단하였으며(Table 2), 임상양상과 가족력, 근전도검사, 혈청단백검사 등과 Polymerase Chain Reaction과 같은 유전자 검사 및 근육생검을 시행하여 확진하였다.

2) 연구방법

환자들의 일반적인 신체특성을 파악하기 위하여 신장과 체중을 내원할 때마다 측정하였으며, 이를 한국 소아의 발육곡선과 비교하였다. 혼자 설 수 없는 환자의 신장은 침상에 누워 최대한 구축을 편 상태로 측정하였다. 근력의 변화를 알아보기 위하여 상하지는 도수근력측정법(Manual Muscle Testing, MMT)을 이용하였으며, 상지의 기능은 Brooke등⁹⁾이 사용한 방법에 따라 6단계로 분류하였다(Table 3). 동시에 각 주요 관절의 관절가동범위를 측정하여 관절구축여부를 파악하였다. 또한, 폐기능 검사가 가능한 환자에 대해서 폐기능 검사를 실시하였고, 호흡근력을 측정하기 위하여 최대흡기압(Maximal inspiratory

Table 1. General Characteristics of the Subjects

| | |
|-----------------------------------|----------------|
| Age (years) | 8.3±3.3 (3~12) |
| Onset age (years) | 3.8±1.2 (1~5) |
| Age at loss of ambulation (years) | 9.5±1.7 (7~12) |

Values are mean±standard deviation.

Range in parentheses

Table 2. Diagnostic Criteria by Brooke et al.⁹⁾

| |
|--|
| 1. Male |
| 2. Onset of weakness < age of 5 |
| 3. Initial proximal muscle weakness |
| 4. No ptosis or EOM ¹⁾ weakness |
| 5. No skin rash or sensory abnormality |
| 6. Apparent hypertrophy of calf muscle |
| 7. Significant contractures at some time |
| 8. Elevated serum creatine kinase activity |
| 9. Myopathic EMG findings or biopsy |
| 10. X-linked recessive inheritance |

1. EOM: Extra-ocular muscle

Table 3. The Functional Grades for the Upper Extremities

1. Starting with arms at the sides, the patient can abduct the arms in circle until they touch above the hand
2. Can raise arms above head only by flexing the elbow (i.e., shortening the circumference of the movement) or using accessory muscles? If 1 or 2 is entered above, how many kg of weight can be placed on a shelf above eye level, using on hand?
3. Cannot raise hands above head but can raise an 8-oz glass of water to mouths (using both hands if necessary)
4. Can raise hands to mouth but cannot raise an 8-oz glass of water to mouth
5. Cannot raise hands to mouth but can use hands to hold pen or ick up pennies from the table
6. Cannot raise hands to mouth and has no useful function of hands

pressure)과 최대호기압(Maximal expiratory pressure)을 측정하였다. 심전도 검사를 시행하여 심전도 검사상 이상소견을 보이는 환자에 대해서는 심초음파 검사를 실시하였다. 근육병 환자의 인지기능에 대한 평가에는 한국교육개발원 개인지능검사(Korean Educational Developmental Institute Wechsle Intelligence Scale for Children: KEDI-WISC)를 사용하였고, 5세 이상 14세 미만의 검사 가능한 환자 51명에서 시행하였다. 아동의 심리적인 특성을 파악하기 위해서 어머니로 하여금 한국판 아동, 청소년 행동평가척도(Korean Child Behavior Checklist: K-CBCL)를 작성하도록 하였다.

결 과

1) 뒤시엔느 근디스트로피 환자의 일반적 특성 및 신체 발달

추적관찰이 가능하였던 172명의 평균나이는 8.3세였고, 처음 증상이 나타나기 시작한 평균연령은 3.8세였으며, 보행능력을 상실한 평균연령은 9.5세였다(Table 1). 또한, 증상발현에서 초기 내원까지의 평균 유병기간은 48.3개월이었다. 보행을 위하여 장하지 보조기를 착용한 환자는 1명도 없었으며, 첫 내원시 이미 보행능력을 상실한 경우도 35%나 되었다.

72명의 뒤시엔느 근디스트로피 환자들의 신장과 체중을 한국 소아의 발육곡선에 표시하여 본 결과 신장의 경우 10세 이전에는 대부분 50 퍼센타일 이하이기는 하나 정상범위에 포함되다가 12세가 지나면서부터는 3 퍼센타일 이하에 많이 분포하였다. 체중의 경우 8세 이전에는 정상범위에 속하였다가 보행능력을 잃게 되는 8~11세 사이에서는 과체중과 저체중이 같이 나타나고 13세 이후에는 3 퍼센타일 이하에 많이 분포하였다(Fig. 1).

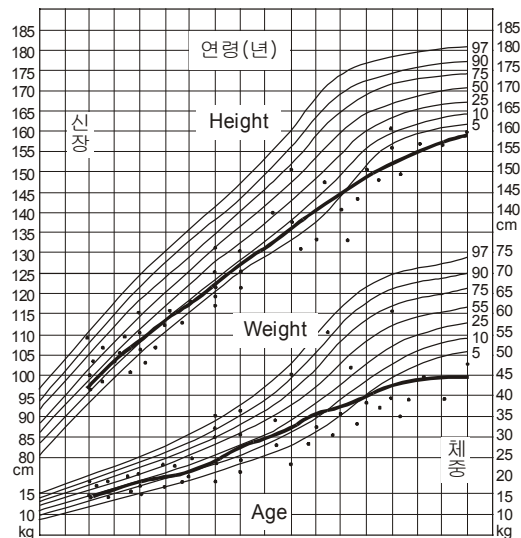


Fig. 1. Height and weight distribution.

2) 도수근력측정을 이용한 근력 비교

85명의 뒤시엔느형 근디스트로피 환자에서 각 환자가 마지막 내원했을 때의 사지 근력의 평균값을 환자의 연령과 대비하여 표시한 결과 약 10세를 전후하여 근력 감소율의 변화를 보였다. 10세를 기준으로 하여 선형회귀분석을 실시한 결과 4세부터 10세까지는 도수근력 측정값의 평균이 해마다 0.29의 감소를 보였고 10세 이상부터는 해마다 0.15의 감소를 보였다(Fig. 2).

각 근육군별로 1년 당 근력의 감소정도를 10세 미만인 군과 10세 이상의 군을 나누어 비교한 결과 견관절 외전근은 각각 0.26, 0.10, 무지 외전근은 0.19, 0.11이었고, 고관절 굴근은 각각 0.34, 0.19였으며 족

관절 배측 굴근은 0.29, 0.16이었다(Table 4).

환자의 각 근육군별로 6세 이하인 군과 7~10세인 군, 11세 이상인 군으로 나누어 도수근력의 평균값을 비교한 결과 상하지 모두 근위부에서 낮았으며, 나이가 증가할수록 근력이 낮아지는 결과를 보였다. 또한, 하지의 경우 관절구축이 자주 발생하는 고관절, 슬관절, 족관절의 굴근과 신근의 MMT 측정값을 비교해 보면, 고관절 신근이 굴근에 비해 낮고, 슬관절 신근이 굴근보다 낮으며, 족관절 배측 굴근이 족저 굴근보다 낮은 값을 보였다(Table 5).

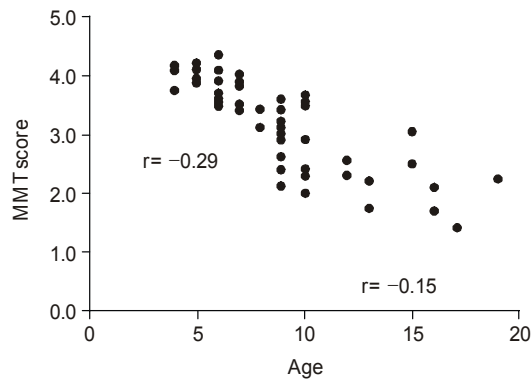


Fig. 2. Scatterplot of average MMT score versus age.
MMT: Manual muscle test.

3) 관절가동범위

관절가동범위 검사 결과 총 172명의 환자 중 족관절의 침착변형이 31명(18.0%)으로 가장 많았으며, 슬관절의 굴곡변형이 13명(7.6%), 고관절의 굴곡변형이 9명(5.2%)이었다. 이 밖에도 주관절의 굴곡변형도 5명에서 관찰되었으며 이중 슬관절과 고관절의 굴곡변형은 모두 10세 이상의 환자에서만 발견되어 보행능력이 상실되고 의자차에 의존하게 되면서 급격히

Table 4. Decline of MMT¹⁾ Scores in Patients

| Muscle group | Loss of MMT ¹⁾ grade per year | |
|-----------------------|--|-------------|
| | < 10 yr old | ≥ 10 yr old |
| Shoulder abductor | -0.26 | -0.10 |
| Shoulder ext. rotator | -0.26 | -0.12 |
| Elbow flexor | -0.17 | -0.12 |
| Elbow extensor | -0.17 | -0.11 |
| Thumb abductor | -0.19 | -0.11 |
| Hip flexor | -0.34 | -0.19 |
| Hip extensor | -0.42 | -0.18 |
| Knee flexor | -0.32 | -0.14 |
| Knee extensor | -0.39 | -0.13 |
| Ankle dorsiflexor | -0.29 | -0.16 |
| Ankle plantarflexor | -0.28 | -0.14 |

1. MMT: Manual muscle testing

Table 5. Mean MMT¹⁾ Values for Individual Muscles

| Muscles | Age ≤ 6 | Age 7~9 | Age ≥ 10 |
|-----------------------|---------|---------|----------|
| Shoulder abductor | 3.9±0.2 | 3.2±0.6 | 2.9±0.7 |
| Shoulder ext. rotator | 3.9±0.2 | 3.2±0.6 | 2.8±0.7 |
| Elbow flexor | 3.9±0.3 | 3.5±0.5 | 3.2±0.6 |
| Elbow extensor | 3.9±0.3 | 3.5±0.5 | 3.2±0.6 |
| Thumb abductor | 4.4±0.5 | 3.9±0.3 | 3.7±0.5 |
| Hip flexor | 3.6±0.3 | 2.8±0.9 | 2.6±0.8 |
| Hip extensor | 3.5±0.3 | 2.6±1.0 | 2.2±0.8 |
| Knee flexor | 3.9±0.4 | 3.2±0.7 | 2.7±0.8 |
| Knee extensor | 3.8±0.3 | 2.6±0.9 | 2.0±1.0 |
| Ankle dorsiflexor | 3.9±0.4 | 3.1±0.8 | 2.0±0.9 |
| Ankle plantarflexor | 4.0±0.3 | 3.5±0.7 | 3.1±0.7 |

Values are mean±standard deviation.

1. MMT: Manual muscle test

하지관절의 관절구축이 증가함을 알 수 있었다.

4) 폐기능

총 42명의 환자에서 폐기능검사를 실시한 결과 총 폐용적(Total lung volume)은 보행이 가능한 군에서 정상과 비교하여 80.4%, 의자차에 의존하는 군에서 61.5%였으며, 1회 호흡량(Tidal volume)은 보행이 가능한 군에서 72.1%, 의자차에 의존하는 군에서 57.4%였고, 노력성 폐활량(Functional vital capacity)은 각각 82.1%와 64.6%였다(Fig. 3). 총폐용적을 상지기능척도와 비교하였을 때 상지 기능이 저하될수록 총폐용적이 감소하는 경향을 보였다(Fig. 4). 호흡근력측정을 위하여 최대흡기압과 최대호기압을 측정된 결과 최대흡기압은 보행이 가능한 군에서 58.6 cmH₂O, 의자차에 의존하는 군에서 48.2 cmH₂O이었으며, 최대호기압은 각각 53.1 cmH₂O, 41 cmH₂O였다. 최대흡기압과 최대호기압을 각각 상지기능척도와 비교하였을 때 상지 기능이 저하될수록 최대흡기압과 최대호기압 모두 감소하는 경향을 보였으며, 최대호기압이 최대흡기압에 비해 더 낮은 값을 보였다(Fig. 4).

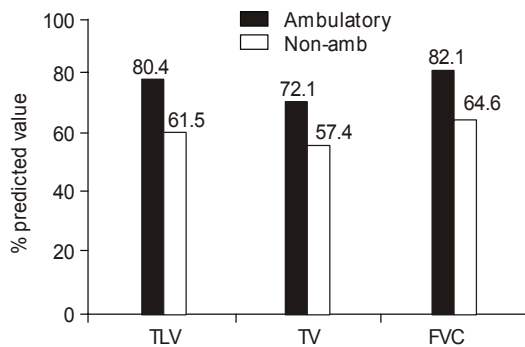


Fig. 3. Pulmonary function test. TLV: Total lung volume, TV: Tidal volume, FVC: Functional vital capacity.

5) 심장 기능

심전도를 시행한 40명의 뒤시엔느형 환자 중 16명(40%)에서 이상소견을 보였고 특히 좌심실 비대가 10명(25%)으로 가장 많았다. 이상소견을 보인 16명에서 심초음파 검사를 실시하였는데, 이 중 3명에서 심실의 ejection ratio가 감소하는 이상 소견을 보였다.

6) 지능 및 정서적 문제

5세 이상 14세 미만의 검사 가능한 51명의 뒤시엔느형 환자를 대상으로 실시한 지능검사 결과는 전체 IQ 85.6, 언어성 IQ 85.5, 동작성 IQ 89.2로 언어성지능이 동작성지능보다 유의하게 낮았으며($p < 0.01$)(Table 6), 평균 이하(below average)를 보인 경우는 전체 51명 중 26명(50.9%)이었고, 69점 이하의 지능저하가 51명 중 9명(17.6%)에서 보였다(Table 7).

환자의 기능정도와 각각의 K-CBCL 척도간의 상관관계를 살펴본 결과 우울/불안(depressed/anxious), 신체증

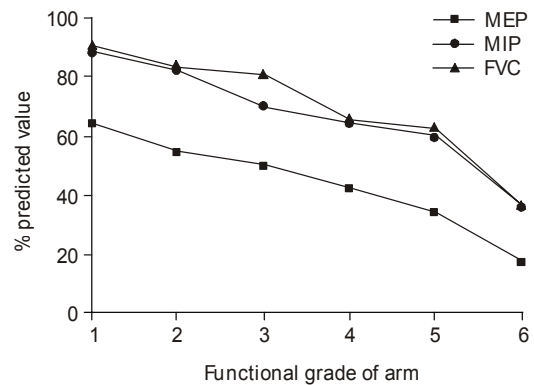


Fig. 4. Relationship between pulmonary function test and functional grade of arm. MEP: Maximal expiratory pressure, MIP: Maximal inspiratory pressure, FVC: Functional vital capacity.

Table 6. Mean of Intelligence Test Score

| Number | Full IQ ¹⁾ | Verbal IQ | Performance IQ | V-P ²⁾ |
|--------|-----------------------|-----------|----------------|-------------------|
| 51 | 85.6±19.6 | 85.5±19.6 | 89.2±18.1 | -3.7±13.9* |

Values are mean±standard deviation.

1. IQ: intelligence quotient, 2. V-P: verbal intelligence quotient-performance intelligence quotient

*: $p < 0.01$

Table 7. Distribution of IQ¹⁾ Scores in DMD²⁾ Patients

| IQ scores | No. of cases (%) |
|---------------------------|------------------|
| ≥ 130 (very superior) | 0 (0.0) |
| 120~129 (superior) | 1 (2.0) |
| 110~119 (above average) | 6 (11.8) |
| 90~109 (average) | 18 (35.3) |
| 80~89 (below average) | 8 (15.7) |
| 70~79 (borderline) | 9 (17.6) |
| ≤ 69 (mental retardation) | 9 (17.6) |
| Total | 51 (100.0) |

1. IQ: intelligence quotient, 2. DMD: Duchenne muscular dystrophy

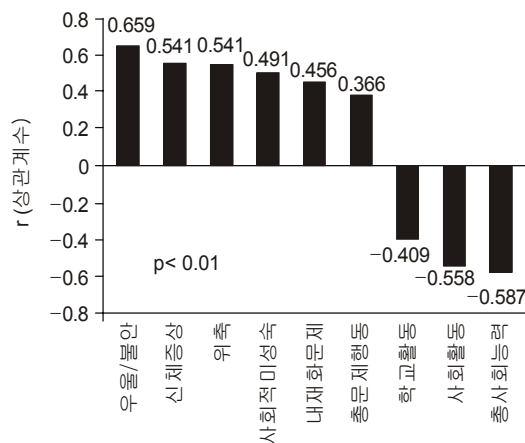


Fig. 5. Correlation between patient's functional level and K-CBCL scales. K-CBCL: Korean child behavior checklist.

상(somatic complaints), 위축(withdrawn), 사회적 미성숙(social immature), 내재화 문제(internalizing problems), 총 문제행동(total behavior problem)순으로 통계적으로 유의한 상관관계를 보였고($p < 0.01$), 학교활동, 사회활동, 총사회 능력순으로 통계적으로 유의한 역상관관계를 보였($p < 0.01$)(Fig. 5).

고 찰

1868년 Duchenne에 의하여 진행성 근디스트로피에 대한 연구가 발표된 이후로 유형분류 및 임상양상 그리고 최근에는 유전자 결함으로 인한 디스트로핀

(dystrophin) 단백질의 합성장애가 원인인 것으로 밝혀졌으나 아직까지도 완치법은 개발되지 않고 있으며 신체적 장애뿐만이 아니라 만성 질환이 일으키는 사회적, 정신적, 경제적 문제를 동반하게 된다. 따라서 현재까지는 지속적인 재활치료를 통해 이 질병으로 인한 문제를 해결해 나가야 하는 것이 중요하다. 치료방법의 원칙으로 조기진단 및 가족상담, 자가치료 프로그램에 의한 관절구축방지 및 호흡기 감염에 대한 적절한 치료, 보조기 사용 등이 있다.¹⁶⁾ 또한, 포괄적인 재활치료와 함께 정기적인 추적관찰을 하는 것이 보다 효율적이고 체계적인 질병의 관리방법이라 할 수 있다.¹⁵⁾ 외국의 경우 이미 임상적인 양상과 경과 및 예후를 광범위한 모집단 연구를 통해서 발표하였으며, 이를 토대로 시기에 맞는 적절한 치료를 제공하고 있다. 그러나 국내 실정은 이에 대한 관심과 연구가 미비하여 임상양상에 대한 보고가 많지 않으나, 1990년 문등³⁾이 보고한 바에 의하면 증상 발현 후 내원까지의 기간이 평균 3.7년이었고, 본 연구에서는 약 2년으로 빨라졌으며, 이는 진단방법의 발전과 사회적인 인식 변화에 기인한 것으로 여겨진다.

본 연구에서 환자의 일반적인 특성은 McDonald등²¹⁾의 연구와 비슷하였고, 보행능력을 상실한 평균연령도 9.5세로 보조기 없이 의사차가 필요한 연령 9.5 ± 2.6 년과 비슷한 양상이었다.²⁵⁾ 그러나 처음 내원시 보행이 어려운 경우가 1/3가량 되어 본원이 3차 의료기관인 점을 감안하더라도 적극적인 조기 재활치료가 이루어지고 있지 않다는 것을 알 수 있었다. 신장에 있어서 보행가능한 환자의 경우 정상범위에 포함되고,²⁴⁾ 10세 이전에는 50퍼센타일 이하이기는 하나 정상범위에 속하다가 의사차에 의존하면서 관절구축과 척추 측만증 등이 생겨 급속도로 감소한다고 했다.¹²⁾ 본 연구 결과에서도 12세가 지나면서부터 3 퍼센타일 이하에 많이 분포하였다. 체중에 있어서 Scott등²⁴⁾은 독립적 보행능력을 잃게 되는 시기를 전후로 하여 비만의 성향을 나타낸다고 보고하였고, McDonald등²¹⁾의 연구에서는 9세에서 13세까지 90 퍼센타일 이상의 체중증가가 있고, 17세에서 21세까지는 급격한 체중감소가 있다고 하였다. 본 연구 결과에서는 8세까지는 정상 체중증가를 보이다가 8세에서 11세 사이에는 저체중과 과체중이 함께 나타나고, 13세 이후에는 3 퍼센타일 이하에 많이 분포

되었는데, 8세 이후 저체중이 나타나는 것은 내원시 근육약화와 관절구축이 이미 동반된 환자들이었다.

85명의 뒤시엔느형 근디스트로피 환자에서 각 환자가 마지막 내원했을 때의 사지의 근력의 평균값을 환자의 연령과 대비하여 표시한 결과 약 10세를 전후하여 근력 감소율의 변화를 보였다. 10세를 기준으로 하여 선형회귀분석을 실시한 결과 4세부터 10세까지는 도수근력 측정값의 평균이 해마다 0.29의 감소를 보였고 10세 이상부터는 해마다 0.15의 감소를 보였으며, 각 근육군별로 1년당 근력의 감소 정도를 계산한 결과도 10세 이전에 더 많은 감소를 보였다. 근력감소는 5세부터 14세까지 지속적으로 일어나지만 14세 이후에는 도수근력검사상 grade 2 이하로 감소되고, 근육섬유 자체의 감소와 관절구축이 발생하여 도수근력검사의 민감도가 떨어지기 때문일 것으로 생각된다.¹⁷⁾ 반대로 실제로 근력약화의 연령에 따른 차이가 있을 가능성도 있으므로 이에 대한 연구는 더 진행되어야 할 것으로 생각된다.

하지의 경우 각 근육군별로 고관절, 슬관절 및 족관절의 도수근력검사상 신근이 굴근에 비해 약화가 더 빨리 와서 이로 인해 특징적인 관절 구축이 발생하였다. 빈도는 족관절의 침착변형이 가장 많았으며, 슬관절의 굴곡변형, 고관절의 굴곡변형의 순이었다. 이중 슬관절과 고관절의 굴곡변형은 모두 10세 이상의 환자에서만 발견되어 보행능력이 상실되고 의자차에 의존하게 되면서 급격히 하지관절의 관절구축이 증가함을 알 수 있었다. 보조기를 사용하여 지속적인 보행을 시행했던 환자가 보조기를 사용하지 않았던 환자보다 관절구축이 심하지 않게 나타난다.⁷⁾ 따라서 이 시기에 적절한 보조기의 착용과 집중적인 관절운동을 통해 관절 구축을 예방해야 하며 특히 의자차 생활을 시작하는 시기에는 슬관절 및 고관절의 관절 운동에 중점을 두어야 한다.

폐기능 검사를 실시한 결과 총폐활량은 보행이 가능한 군에서 정상과 비교하여 80.4%, 의자차에 의존하는 군에서 61.5%였으며, 1회 호흡량도 각각 72.1%와 57.4%로 감소되었다. 이러한 결과는 최대호기압과 최대흡기압 측정에서도 의자차 의존도와 호흡기능 약화가 관계가 있는 것으로 나타났다. 정상적인 안정상태에서 호기는 폐의 elastic recoil 작용에 의해 수동적으로 이루어지므로 호기근은 정상적인 상태에서는 큰 역할을 하지 않으나, 호흡기 질환시 기도내

분비물 제거를 위한 기침기능의 유지에 중요한 역할을 한다.^{2,23)} 또한 최대호기압이 최대흡기압에 비해 더 낮은 값을 보여 횡경막보다 늑간근과 복근의 약화가 더 심함을 간접적으로 알 수 있었다. 이러한 상반신의 근력약화가 호흡기능에 직접적인 영향을 미치는 관계로 상지기능의 저하가 호흡기능의 약화와 연관이 있는 것으로 보였다. 12세부터 15세 사이의 뒤시엔느형 근디스트로피 환자의 약 50%에서 척추 측만증이 동반되고, 호흡기능도 감소되어, 제한성 폐질환이 동반된다.²¹⁾ 따라서, 앞으로 척추 측만증 뿐 아니라 척추 전만증 등 척추 이상이 진행되는 연령과 호흡기능간의 연구도 더 진행되어야 하겠다.

Masuoka 등²⁰⁾의 연구 보고에 의하면 심전도 검사상 V1에서 큰 R파, 비정상 R/S 비, 비정상 Q파, 동성 빈맥 등을 볼 수 있다고 하였다. 본 연구 결과에서 심전도를 시행한 뒤시엔느형 환자 중 임상증상은 없었으나 40%에서 이상 소견을 보였는데, 이중 3명에서 심초음파 검사상 심실의 ejection ratio가 감소하는 양상이 나타났다. 이는 심근의 이상은 보통 병변이 진행된 후기에 임상증상이 나타나기 때문에 앞으로 국내 의료환경이 개선되어 선진국처럼 환자들의 수명이 늘어나게 되면 심장기능 장애로 인한 문제가 대두 될 수 있을 것으로 생각된다.

본 연구에서는 뒤시엔느 근디스트로피 환자에서 지능 지수의 저하와 함께 K-CBCL 검사상 사회성능력 척도가 정상에 비해 낮은 점수를 보였으며 신체기능이 떨어질수록 더욱 낮은 점수를 보였다. 이는 연령이 증가하고 장애가 심해지면서 자신의 질환에 대해 인식하고 사회 접촉과 참여를 위축시켜 심리적 어려움을 가중시키는 것으로 생각된다. Fitzpatrick 등¹⁴⁾은 근육병 환자에서 어린 시절에는 우울증이나 정신과적 문제가 거의 나타나지 않았으나 나이가 들어감에 따라 더욱 위축되고, 우울해지며 고립되는 경향을 보였으며 우울증의 발현율이 높았다고 보고하였다. 그러나, 최근 들어 근육세포의 이상 외에도 신경학적 손상이 동반되어 지능 저하와 정서 불안정이 나타난다는 보고¹⁸⁾가 있어 향후 이에 대한 연구가 필요할 것으로 생각된다.

결 론

뒤시엔느 근디스트로피 환자에서 키, 체중, 근력,

관절구축 및 호흡기능 등은 보행능력을 상실하여 의자차에 의존하게 되는 10세를 전후하여 큰 변화가 일어남을 예측할 수 있었고, 기능이 저하됨에 따라 행동 및 심리적 문제들도 점차 증가함을 알 수 있었다. 이상의 결과들은 질병이 진행됨에 따라 발생할 수 있는 여러 가지 장애와 합병증들을 예측하고 최소화시키는 치료방법에 도움을 줄 수 있을 것으로 생각한다.

참 고 문 헌

- 1) 강성웅, 문제호, 송경순, 전세일: 한국인 뒤시엔느형 및 베커형 근디스트로피의 유전자 결손분석. 대한재활의학회지 1996; 20(3): 583-597
- 2) 강성웅, 백선경, 나영무, 문제호, 김태선: 뒤시엔느 근디스트로피에서 폐기능 검사와 최대 정적 압력의 임상적 의의 1997; 21(5): 936-941
- 3) 문제호, 장훈, 김애영, 신정순: 진행성 근디스트로피의 임상적 고찰. 대한재활의학회지 1990; 14(1): 46-52
- 4) 송경순, 최종락, 이창훈, 박영숙, 강성웅, 문제호: 한국인 듀센형 근디스트로피 가계에서의 보인자 진단을 위한 DNA 제한효소 단편 장다형에 관한 연구. 대한임상병리학회지 1996; 16(5): 760-770
- 5) 정광익, 강성웅, 문제호: 뒤시엔느형 근디스트로피에서의 교감신경 피부반응. 대한재활의학회지 1997; 21(1): 87-94
- 6) 하영란, 김현주, 박준수, 나영무, 문제호: 뒤시엔느 근디스트로피 환자의 행동, 정서적 문제. 대한재활의학회지 1999; 23(5): 940-947
- 7) Bach JR, McKeon J: Orthopedic surgery and rehabilitation for prolongation of brace-free ambulation of patients with Duchenne muscular dystrophy. Am J Phys Med Rehabil 1991; 70: 324-331
- 8) Beggs AH, Kunkel LM: Improved diagnosis of Duchenne/Becker muscular dystrophy. J Clin Invest 1990; 85: 613-619
- 9) Brooke MH, Griggs RC, Mendell JR, Fenichel GM, Shumate JB, Pellegrino RJ: Clinical trial in Duchenne dystrophy. I. The design of the protocol. Muscle Nerve 1981; 4: 186-197
- 10) Chamberlain JS, Gibbs RA, Ranier JE, Nguyen PN, Cakey CT: Deletion screening of the Duchenne muscular dystrophy locus via multiplex DNA amplification. Nucleic Acids Research 1988; 16: 1141-1156
- 11) Darras BT, Blattner P, Harper JF, Spiro AJ, Alert S, Frabcke U: Intragenic deletion in 21 Duchenne muscular dystrophy(DMD)/Becker muscular dystrophy(BMD) families studied with the dystrophin cDNA: location of breakpoints on HindIII and BgIII exon containing fragment maps, meiotic and mitotic origin of mutation. Am J Hum Genet 1988; 45: 620-629
- 12) Eiholzer U, Boltshauser E, Frey D, Molinari L, Zachmann U: Short stature: a common feature in Duchenne muscular dystrophy. Eur J Pediatr 1988; 147: 602-605
- 13) Engel AG, Yamamoto M, Fischbeck KH: Dystrophinopathies. In: Engel AG, Franzini-Armstrong C, editors. Myology, 2nd ed, New York: McGraw-Hill Inc, 1994, pp1133-1188
- 14) Fitzpatrick C, Barry C, Garvery C: Psychiatric disorder among boys with Duchenne muscular dystrophy. Dev Med Child Neurol 1986; 28: 589-595
- 15) Fowler WM: Rehabilitation management of muscular dystrophy and related disorders: II. Comprehensive care. Arch Phys Med Rehabil 1982; 63: 322-328
- 16) Johnson EW, Kennedy JH: Comprehensive management of Duchenne muscular dystrophy. Arch Phys Med Rehabil 1971; 52: 110-114
- 17) Kilmer DMD, Abresch RT, Fowler WM Jr: Serial manual muscle testing in Duchenne muscular dystrophy. Arch Phys Med Rehabil 1993; 74: 1168-1171
- 18) Leibowitz C, Dubowitz V: Intellect and behavior in Duchenne muscular dystrophy. Dev Med Child Neurol 1981; 23: 577-590
- 19) Madorsky JGB, Radford LM, Neumann EM: Psychosocial aspects of death and dying in Duchenne muscular dystrophy. Arch Phys Med Rehabil 1984; 65: 79-82
- 20) Matsuoka S, Akita Y, Kawhito S, Nishioka A, Miki Y, Matsuka Y: Long-term electrocardiographic studies of patients with Duchenne's muscular dystrophy. Jpn Heart J 1988; 29: 295-300
- 21) McDonald CM, Abresch RT, Carter GT, Fowler WM Jr, Johnson ER, Kilmer DD, Sigfold BJ: Profiles of neuromuscular diseases. Am J Phys Med Rehabil 1995; 74(S): 70-92
- 22) Munsat TL: Review of neuromuscular diseases. Phys Med Rehabil 1988; 2: 467-480
- 23) Reid WD, Dechman G: Considerations when testing and training the respiratory muscles. Phys Ther 1995; 75: 971-982
- 24) Scott OM, Hyde SA, Goddard C, Dubowitz V: Quantitation of muscle function in children: a prospective study in Duchenne muscular dystrophy. Muscle Nerve 1982; 5: 291-301
- 25) Shaw RF, Dreifuss FE: Mild and severe forms of X-linked muscular dystrophy. Arch Neurol 1969; 20: 451-460